

**Über den Verlauf der infantilen progressiven
spinalen Muskelatrophie Typ Werdnig-Hoffmann
und Typ Oppenheim**

Ulrich Zeidler

Digitized by the Internet Archive
in 2026

AUS DER KINDERKLINIK DER UNIVERSITÄT MÜNCHEN
Direktor: Professor Dr. A. WISKOTT

ÜBER DEN VERLAUF DER INFANTILEN PROGRESSIVEN SPINALEN

MUSKELATROPHIE TYP WERNIG - HOFFMANN UND

TYP OPPENHEIM

Inaugural - Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde in der gesamten Medizin
verfaßt und einer Hohen Medizinischen Fakultät der
Ludwig - Maximilians - Universität zu München

vorgelegt von

Ulrich Zeidler
aus Danzig

München 1958



Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der
Universität München

Berichterstatter: Priv. Doz. Dr. H. D. PACHE

Mitberichterstatter: Professor Dr. A. WISKOTT

Dekan: Professor Dr. W. BÜNGELER

Tag der mündlichen Prüfung: 13.6.1958

MEINER MUTTER GEWIDMET

MEINER MUTTER GEWIDMET

Die schon bald nach Erscheinen der OPPENHEIM-schen Arbeit über die Myatonia congenita einsetzende Diskussion um die Zugehörigkeit dieses Krankheitsbildes zu der von WERDNIG und HOFFMANN beschriebenen infantilen progressiven spinalen Muskelatrophie, wurde dadurch versucht, dass OPPENHEIM seinen Beobachtungen keine histopathologischen Befunde beigefügt hatte. Das Bemühen späterer Autoren, zu den klinischen Symptomen und der Theorie der Entwicklungshemmung das entsprechende pathologisch-anatomische Substrat zu finden, führte zu häufigen Kontroversen. Dabei entsprachen die Befunde in den wesentlichen Punkten den bei der inf. pr. sp. M. A. erhobenen, und nur die Gesamtkonzeption von der Myatonia congenita hat den jeweiligen Autor veranlasst, seinen Befunden diese oder jene Deutung zu geben.

Auch die von MARBURG angegebenen sieben differentialdiagnostischen Punkte erweisen sich bei genauem Studium der Originalarbeiten und kritischer Durchsicht der Literatur als nicht stichhaltig, da sie beiden Krankheiten zu eigen sein können. Die in diesem Zusammenhang auftauchende Frage der Besserungsfähigkeit der Myatonie ist von BRANDT, OEHME und VERGER diskutiert und die mögliche Verschlechterung des Leidens, die schon EGER und OHR andeuten, betont worden. Den gegenüberstehenden Beobachtungen der Regression des Leidens (ROSENBERG, JAKOBI, SCHIPPERS, TOUREZKY) liegt eine zu kurze Beobachtungszeit zugrunde. Wenn nämlich die auch heute noch von manchen Autoren postulierte gute Prognose die Sonderstellung der Myatonie rechtfertigen soll (FRIEDRICH), dann muss eine ausreichend lange Beobachtungszeit die Zeichen objektiver Besserung und die dauernde Erhaltung des gebesserten Zustandes erweisen.

Unter diesem Gesichtspunkt sind die in den letzten 50 Jahren in der Universitäts-Kinderklinik München beobachteten Fälle von Myatonia congenita und inf. pr. sp. M. A. zusammengestellt worden. Durch Nachuntersuchungen und katamnestische Erhebungen wurde versucht, ein Bild über den Verlauf und die Prognose beider Krankheiten zu erhalten.

Gesamtzahl der Fälle: 44

Davon waren zum Zeitpunkt des Arbeitsbeginnes 34 verstorben, 8 konnten nachuntersucht, 2 katamnestisch befragt werden.

23 weitere Patienten sind in der Zusammenstellung nicht berücksichtigt, da 16 von Ihnen nicht mehr erreichbar waren und in den verbleibenden 7 Fällen bei eingehender Nachuntersuchung und Kritik, die Diagnose revidiert werden musste. Es handelte sich in 5 Fällen um eine, auch elektromyographisch bestätigte, progressive Muskeldystrophie vom Beckengürteltyp und in je einem Fall um die atonisch-astatische Form der cerebralen Kinderlähmung (Förster) und die passagere postinfektiöse Hypotonie.

Aufgeschlüsselt nach Diagnosen:

	M. c.					sp. M. A.				
verstorben	18					16				
nachuntersucht	2					8				
<u>Erkrankungsalter</u>	kong.	1.	2.	3.	4. -6.	6. -8.	8. -10.	10. -12.	12. -14.	Mo.
verstorbene M. c.	10	4	3	3						
nachunters. M. c.	1		1							
verstorbene sp. M. A.				3	5	2	3	1	2	
nachunters. sp. M. A.					1			4	3	
	11	4	4	6	6	2	3	5	5	

Es zeigt sich eine Häufung zum Zeitpunkt der Geburt und ein fast gleichmässiges Auftreten der Erkrankung verteilt auf die Monate des ersten Lebensjahres. Hierbei darf nicht übersehen werden, dass unter Umständen in einer Reihe von Fällen, die Symptome des Leidens schon bei Geburt vorhanden gewesen sind, von den Eltern aber nicht beachtet oder als "schwächliche Konstitution" ausgelegt wurden. Andererseits besteht die Gefahr, dass verschiedentlich das Vorhandensein der Krankheitszeichen bei Geburt in die Eltern "hineingefragt" worden ist. Der frühe Termin der Manifestation war ja lange Zeit ein wesentliches Differentialdiagnostikum eines prognostisch guten gegen ein prognostisch aussichtsloses Leiden.

Aufschlussreicher für die Beurteilung der beiden Krankheiten ist die Zusammenstellung der Todesalter der verstorbenen Kinder.

Todesalter	0-1/2	1/2-1	1-2	2-4	4-6	6-8	8-10	10-15	15 und mehr Jahre
M.c.	8	3	1	5	1				
sp. M.A.		1	3	4	2	1	2	2	1
	8	4	4	9	3	1	2	2	1

Wenn auch bei der inf. pr. sp. M. A. nur die Hälfte der betroffenen Kinder ein Alter von mehr als vier Jahren erreicht haben, so fällt doch auf, dass die Krankheit in den als M. c. diagnostizierten Fällen einen ungleich rapideren Verlauf genommen hat der ihrer frühen Manifestation zu entsprechen scheint.

Dieser Eindruck verstärkt sich bei Berücksichtigung der Altersstufen in denen die Kinder zur Nachuntersuchung erreicht werden konnten. Von den als M. c. eingereichten Fällen waren zum Zeitpunkt der Untersuchungen nur noch zwei am Leben, obwohl die Zahl der Fälle in beiden Krankheitsgruppen kaum differiert. Sieben der an inf. pr. sp. M. A. erkrankten Kinder hatten ein Alter von mehr als sechs Jahren erreicht, einer der Patienten ist 29 Jahre alt. Von den als M. c. erkannten Kindern hat der eine das Alter von 17 Jahren erreicht.

Wie aus den Krankenblättern hervorgeht, sind alle an der M. c. verstorbenen Kinder unter zunehmender Verschlechterung des Leidens ad exitum gekommen. Bei den Nachuntersuchungen konnten keine Besserungen festgestellt werden.

Die von OPPENHEIM in einer kurzen Mitteilung beschriebene Myatonia congenita ist offensichtlich ein komplexes Krankheitsbild verschiedenster Genese. Es ist anzunehmen, dass sich dahinter Fälle benigner Hypotonien (CATEL, SOBEL, ZELLWEGGER) verbergen und andere, die, wie MENGES schon hervorhob, in die Gruppe der Muskeldystrophien einzureihen sind.

In der überwiegenden Zahl der Fälle aber handelt es sich bei der Myatonia congenita um die kongenitale Form der infantilen progressiven spinalen Muskelatrophie Typ WERDNIG - HOFFMANN, wie sie KRABBE, AREY, CATEL und VERGER beobachtet haben.

Es wird daher besser die folgende Einteilung getroffen:

infantile progressive spinale Muskelatrophie

kongenitale Form	Typ OPPENHEIM
frühinfantile Form	Typ WERDNIG-HOFFMANN

Die symptomatische Diagnose Myatonia congenita ist abzulehnen. Hypotone Zustandsbilder sollten, soweit sich elektromyographisch oder biotisch ein pathologischer Muskelbefund ergibt, in die Gruppe der spinalen Muskelatrophie oder dementsprechend in die der Muskeldystrophien eingereiht werden. Sofern aber das Hauptkriterium, die völlige Wiederherstellung, erfüllt wurde, gehören sie zu den verschiedenen Formen der besserungsfähigen Hypotonien essentieller oder infektiöser Art.

Der Verlauf des Leidens

Die Zusammenstellung der Todesalter bestätigt die Vermutung AREY und BAIRD's, dass das Leiden um so fulminanter verläuft, je früher es sich manifestiert.

Darüberhinaus mehren sich Beobachtungen protrahiert und abortiv verlaufender Fälle (EGER und OHR, MARBURG, SCHICK, SCHMID).

Ein Grund dafür ist, dass mit Hilfe neuer therapeutischer Massnahmen die meist tödlichen Lungenaffektionen dieser Kinder heute besser beherrscht werden können. Durch die erreichbare höhere Lebenserwartung, ergibt sich die Möglichkeit, an Hand von Nachuntersuchungen mehr über den wahren Verlauf des Leidens zu erfahren.

Die infantile progressive spinale Muskelatrophie bietet recht unterschiedliche Zustandsbilder. So erklären sich die zum Teil stark variierenden Beschreibungen in der Literatur und den eigenen Beobachtungen. Neben Fällen, die ausser den Kardinalsymptomen Hypotonie und Hypokinesie das Bild völliger Haltlosigkeit, mitunter bei bestehender Adipositas zeigen, stehen solche, die deutliche Atrophien und Kontrakturen aufweisen, bei gleichem Alter der beobachteten Patienten.

Die in unseren Fällen zum Teil sehr langfristige Beobachtungszeit (der bisher älteste in der Literatur bekannte Fall war 21 Jahre alt (SLAUCK), während der Patient Georg K. das 30. Lebensjahr erreicht hat) erlaubt eine Deutung der voneinander abweichenden Beschreibungen. Das Leiden ist in seinem Verlauf vom Zeitpunkt der Manifestation, von der Befallsdichte in den Vorderhörnern und von der Geschwindigkeit der Ausbreitung des degenerativen Prozesses abhängig. Je früher das Leiden auftritt,

desto rascher ist sein Verlauf. Ein bereits frühuterin einsetzender Prozess zeigt dementsprechend schwerere Symptome schon bei Geburt. Auch werden die Symptome in jedem Falle um so ausgeprägter sein, je mehr Ganglienzellen von Beginn an befallen sind. Ähnlich wie bei der Poliomyelitis löst der Befall einer geringen Zahl von Ganglienzellen zunächst eine Hypotonie in dem betreffenden Erfolgsorgan aus, die bei Erkrankung weiterer Vorderhornzellen in eine Paralyse übergeht. Darüberhinaus ist das klinische Gesamtbild beeinflusst von der Geschwindigkeit der Ausbreitung des Prozesses in die Ganglienzellgebiete entfernter Muskeln. So kann sich ein in der Lendenregion massenhafter Befall der Ganglienzellen in einer schnell entstehenden Paralyse äussern, während im weiteren Verlauf der Prozess sich nur langsam in die höher gelegenen Segmente fortsetzt und dort nur eine geringe Befallsdichte aufweist, was sich in einer langsam entstehenden Hypotonie der entsprechenden Muskeln ausdrückt.

Klinisch bietet sich, abhängig davon, zu welchem Zeitpunkt der Patient zur Beobachtung kommt, ein anderes Bild. Als frühestes Stadium ist die Hypotonie der Becken- und Oberschenkelmuskulatur bei erhaltener Kraft und gutem Tonus in den übrigen Muskeln anzusetzen. Dieser Moment ist zweifellos äusserst selten zu beobachten er wird bei den ganz jungen Kindern zumeist übersehen. Tritt aber das Leiden relativ spät auf, befällt es zunächst nur einige wenige Ganglienzellen und nimmt es hinsichtlich der Ausbreitung einen langsamen Verlauf, so kann man die Entwicklung Schritt für Schritt durch ganz bestimmte klinische Phasen verfolgen.

1. die praeparalytische Phase, die nur bei ausgesprochen langsam verlaufenden Fällen beobachtet wird.
2. die paralytische Phase mit häufig bereits vorhandenen zumeist aber noch maskierten Atrophien, zu deren Ende sich die ersten Kontrakturen andeuten können.
3. die adipöse Phase mit kompensatorischer Fettsucht.
4. die kachektische Phase mit deutlichem Hervortreten der Atrophien und Verstärkung von Kontrakturen und Skelettdeformierungen.
5. die arthrogrypotische Phase mit multiplen Kontrakturen, Gelenkversteifungen und Skelettdeformierungen ein Zustand völliger Hilflosigkeit.

Die erste, zweite und vierte Phase sind im Ablauf der Erkrankung obligatorisch, die dritte und fünfte hingegen fakultativ.

In der Regel wird die Dichte des Befalls und die Geschwindigkeit der Ausbreitung so gross sein, dass alle Teile des Körpers und der Extremitäten sich im Moment der Beobachtung in der gleichen Phase befinden. Nimmt das Leiden hingegen eine langsame Ausbreitung, so ist es möglich, dass die unteren Extremitäten bereits die vierte Phase erreicht haben, während die oberen Extremitäten noch in der ersten oder zweiten Phase stehen oder günstigenfalls noch gar nicht affiziert sind. Demzufolge werden sich die Phasenbilder rein nur bei rasch verlaufenden Fällen darstellen. Diese werden aber den kontinuierlichen Übergang von der einen in die andere Phase vermissen lassen, da die Krankheit bei hoher Befallsdichte und grosser Ausbreitungsgeschwindigkeit, die ersten Phasen schnell durchleitet oder gar überspringt.

Die Ausbreitung der Erkrankung erfolgt in der Reihenfolge: Beckengürtel- und Oberschenkelmuskulatur, Rückenmuskulatur, Schultergürtel, Oberarme, Unterschenkel, Unterarme, Hals, Interkostalmuskulatur, kleine Fuss- und Handmuskeln, u.U. bulbär innervierte Muskeln und Zwerchfell.

Die praeparalytische Phase

Bei der generalisierten Form, bei hoher Ausbreitungsgeschwindigkeit also und geringer Befallsdichte kommt der Ausfall einer gewissen Anzahl von Vorderhornzellen in einer allgemeinen Schwäche und Hypotonie zum Ausdruck, da die befallenen Zellen über alle Vorderhornzellgebiete verstreut sind.

Bleibt das Leiden in dieser Phase stehen, so bieten die Patienten das Bild einer "forme fruste". Hierzu rechnen wir den Fall von EGER und OHR sowie den von SCHMID beschriebenen. Eigentliche Muskelausfälle sind nicht zu beobachten. Alle Bewegungen können ausgeführt werden, aber sie sind kraftlos. Die Zeichen der Hypotonie wie Schultersteigen, Kopffallphänomen und Überstreckbarkeit der Gelenke sind vorhanden. Der Gang ist unsicher aber nicht schleudernd. Das Becken wird vielmehr über dem Standbein in "bauchtanzähnlichen" Bewegungen "abgerollt". Es kann dabei nur wenig gehoben werden, das Spielbein schleift oft am Boden.

Vollzieht sich die hingegen die Ausbreitung des Prozesses nur langsam, dann werden sich klinisch nur eng lokalisierte Befunde erheben lassen. Deutliche Schwäche im betroffenen Gebiet bei erhaltener Kraft und gutem Tonus in entfernteren Bereichen.

Das Kind Irmgard H. zeigt deutlich diesen lokalisierten Befall der in einzelnen Muskelgruppen bereits den Übergang zur zweiten Phase erreicht, während der Rumpf und die Arme hoch gar nicht betroffen sind.

Irmgard. H.

+ 25.7.54

2014/56

Zweites Kind gesunder Eltern in deren Familie keine Konsanguinität besteht. Das erste Kind verstarb im Alter von 20 Monaten an der gleichen Erkrankung.

Das nach normaler Schwangerschaft komplikationslos geborene Kind entwickelte sich in den ersten Lebensmonaten völlig normal. Erst mit 11 Monaten fiel eine leichte Schwäche in den Beinen auf, die deutlicher zutage trat, als das Kind mit 15 Monaten laufen lernte. Klinikaufnahme im Alter von 2 3/12 Jahren.

Status: Dickes, lebhaftes Kind mit gut ausgebildetem subkutanem Fettgewebe, besonders an den Oberschenkeln und Waden. Stehen und Sitzen leicht möglich. Starke X-Beinstellung. Unsicherer Gang. Ausgeprägte Hypotonie der unteren Extremitäten. Bewegungen der Arme lebhaft und kraftvoll. Spitzfussneigung beiderseits. Keine Kontrakturen. Beinreflexe nicht auslösbar. Armreflexe regelrecht. Sensibilität nicht gestört. Elektr. Erregbarkeit: In der Streckmuskulatur des Unterschenkels allgemeine quantitative Herabsetzung.

Der Zustand hat sich in der Zwischenzeit nicht verändert.

Nachuntersuchung 22.8.57 im Alter von 3 Jahren

Lebhaftes, freundliches Kind in sehr gutem Pflegezustand.

Bei der Untersuchung am liegenden Kind ist der Tonusunterschied zwischen den oberen und unteren Extremitäten besonders auffällig. Während die gesamte Muskulatur des Oberkörpers und des Rückens normoton und kraftvoll ist, zeigt sich deutliche Hypotonie der Muskulatur des Beckengürtels, der Ober- und Unterschenkel und der Füße. Aufrichten aus der Rückenlage ist auch ohne fremde Hilfe leicht möglich. Keine Sitzkyphose. Aufrichten in den Stand erfolgt

mit Hilfe der Arme und ausgeprägtem "Kletterphänomen". Heben der Beine in Rückenlage ist gegen die Schwerkraft gut, gegen leichten Widerstand eben noch möglich. Die Beine werden gehalten. Das Kind klettert und turnt gerne, schiesst Purzelbäume, läuft, wenn man die Beinchen hält auf den Händen und zieht sich am Klettergerüst mit den Armen mühelos in die Höhe.

Die Beine stehen in starker X-Beinstellung mit ausgleichbarer valgus-Position der Füße. Die Oberschenkel sind rund und schwammig die Muskulatur ist gut zu tasten scheint aber vermindert. Die Waden bieten das Bild einer Pseudohypertrophie mit derbem Unterhautfettgewebe. Das Kind geht mit kleinen Schrittschritten, wobei vorsichtig ein Fuss vor den anderen gesetzt wird. Dabei werden die Beine nicht aus den Hüften geschleudert, sondern es wird das Becken über dem Standbein "abgerollt", wobei dem Spielbein wenig freier Raum bleibt, so dass der Fuss häufig am Boden schleift. Korrigierbare Spitzfussneigung. Keine Konturfrakturen oder Skelettdeformierungen. Beinreflexe nicht auslösbar, Armreflexe regelrecht und seitengleich. Sensibilität nicht gestört.

Elektromyogramm: Mm. quadriceps und tib. ant.: Stark gelichtetes Interferenzbild mit langdauernden Aktionspotentialen. Kein Fibrillieren, kein Faszikulieren.

Neurogene Atrophie ohne Zeichen eines derzeit akuten Denervierungsprozesses. (Priv. Doz. Dr. A. Struppler, Neurophysiologisches Institut der II. Medizinischen Universitätsklinik München).

Die paralytische Phase

Sie stellt zusammen mit der vierten Phase das geläufige Bild der infantilen progressiven spinalen Muskelatrophie. Die Beschreibungen unterscheiden sich nur danach, ob der Patient zu Beginn oder gegen Ende der Phase zur Beobachtung kommt. Bei rascher Ausbreitung kann auch hier die zeitliche Differenz in der klinischen Manifestation zwischen der unteren und oberen Körperhälfte deutlich werden.

Allgemein besteht in dieser Phase eine generalisierte Hypotonie. Der kleine Patient liegt bewegungslos auf dem Rücken, die unteren Gliedmassen in passiver Extension, aussenrotiert und leicht abduziert. Hebt man ihn bei Unterstützung der Schultern langsam aus seinem Bett, so fällt der Kopf haltlos zurück: "Kopffallphänomen". Beim Hochheben

im Lendengriff schlenkern die Gliedmassen wie lose Anhängsel umher. Die losen Schultern steigen bei Unterstützung schlaff nach oben; "Schultersteigen". Hat der Patient schon das Sitzen gelernt, so zeigt sich eine deutliche Kyphose. Das Gleichgewicht kann nur schwer gehalten werden. Bei geringstem Anstossen fällt der Oberkörper nach vorne über: "Taschenmesserphänomen". Aus dieser Lage kann sich das Kind nur mit fremder Hilfe aufrichten. Eine aktive Lageänderung ist nur in ganz geringem Umfange möglich.

Wenn das Leiden nur sehr langsam in die zweite Phase übergeht, können die Kinder noch zum Laufen kommen. Aber nur auf einer glatten Ebene können sie sich fortbewegen und der Gang ist weit mühsamer und schwerfällig als in der praeparalytischen Phase.

Da die Ausbreitungsgeschwindigkeit zu berücksichtigen ist, werden die oberen Extremitäten meist ein etwas verschiedenes Bild bieten. Hier sind noch grössere Bewegungsreste erhalten. Aktive Bewegungen sind durchaus möglich. Je nach Befallsdichte können die Arme gehalten werden oder bis in Beckenhöhe, bis in die Horizontale, meist noch darüber hinaus gehoben werden. In der Ruhe wird mitunter die sogenannte "Henkelstellung" beobachtet: Die Arme sind in Abduktion im Ellenbogengelenk gebeugt, die Unterarme liegen proniert auf dem Thorax, oder aber supiniert zu beiden Seiten des Kopfes.

Diese Paralysen sind von einer Atrophie "en masse" begleitet, die jedoch bis weit in die zweite Phase nicht sicher zu beurteilen ist. Auch bei nichtadipösen Kindern lassen häufig nur die schwammige Beschaffenheit der Muskulatur und ihre schlechte Abgrenzbarkeit vom Unterhautfettgewebe die vorhandenen Atrophien vermuten. Sichtbar werden sie im allgemeinen erst mit dem Beginn der vierten Phase, der kachektischen, die sich entweder direkt an die paralytische anschliesst, oder aber erst der fakultativen adipösen Phase folgt.

Rosel P.

+ 9.11.48

2521/55

Viertes Kind gesunder Eltern, in deren Familie keine Konsanguinität besteht und keine ähnlichen Fälle bekannt sind.

Komplikationslose Schwangerschaft und Geburt. Das Kind entwickelte bis zur Vollendung des ersten Lebensjahres völlig normal. Dann fiel auf, dass es nicht mehr recht stehen konnte und nur mühsam Laufen lernte. Im Alter von drei Jahren wurde in einer auswärtigen Klinik die Diagnose: Zustand nach Poliomyelitis gestellt.

Über eine frühere Erkrankung des Kindes ist den Eltern nichts bekannt.

Orthopädische Behandlung: Mit 5 Jahren: X-Beine, Knicksenkfüsse. Atrophie der Rückenmuskeln. Aufrichten aus gebeugter Haltung nicht möglich. Strecken, Beugen und Abduktion im Hüftgelenk aktiv nicht möglich. Durch physikalische Therapie leichte Besserung der Gehfähigkeit. Mit 7 Jahren: X-Bein Osteotomie bds. Nur geringe Besserung der Gehfähigkeit. Kind stark adipös besonders am Unterkörper und den Oberschenkeln. Alle Bewegungen schwach und kraftlos. Aufstehen aus dem Sitzen nicht möglich. Gelenke der oberen Extremitäten überstreckbar. Sehnenreflexe erloschen, BDR auflösbar.

Thorn-Test: Normale Hypophysen und NNR-Funktion

Elektromyogramm: Ober-, Unterschenkel: Hochgradig vermindertes Aktionsmuster mit deutlichen langdauernden Aktionspotentialen bei teilweiser Synchronisation. Kein Fibrillieren oder Faszikulieren. Neurogene Atrophie ohne Zeichen eines akuten Denervierungsprozesses (STRUPPLER).

In der Zwischenzeit hat sich das Allgemeinbefinden des Kindes nicht verschlechtert. Masern wurden komplikationslos überstanden. Ein Oberschenkelbruch verheilte glatt in 10 Wochen. Die Gehfähigkeit wurde dadurch nur vorübergehend eingeschränkt.

In den letzten drei Monaten hat das Kind ohne ersichtlichen Grund etwa 3 kg an Gewicht verloren.

Nachuntersuchung 2.8.57 im Alter von 8 Jahren

Altersgemäss entwickeltes, adipöses Kind. Üppiges Unterhautfettgewebe besonders im Bereich des Beckengürtels und der Oberschenkel. Extreme Schwäche und Hypotonie der gesamten Muskulatur mit Ausnahme des Gesichtes. Die Muskeln des Halses sind gut zu tasten, auch die der Waden; In den übrigen Bereichen sind sie von dem starken Fettgewebe nicht mit Sicherheit abzugrenzen. Die Arme können über den Kopf gehoben und kurze Zeit gehalten werden. Ober- und Unterarmmuskeln sind atrophisch. Thenar und Antithenar gut modelliert. Händedruck schwach. Gelenke überstreckbar. Feinschlägiger Tremor. Ausgleichbare Sitzkyphose. Keine Skoliose. Thorax nicht deformiert. Aufrichten aus vornübergebeugter Haltung

nur mit fremder Hilfe möglich. Ab- und Adduktion, Innen- und Aussenrotation in der Hüfte ist gegen die Schwerkraft nur mit Anstrengung, gegen Widerstand unmöglich. Hüftbeugen und -strecken selbst gegen leichten Widerstand unmöglich. Gehen erfolgt unter starken Verrenkungen des gesamten Körpers und Abrollen des Beckens über dem Standbein und ist nur auf glatter Ebene für wenige Meter möglich. Kniestrecken ist nur gegen die Schwerkraft, Beugen auch gegen leichten Widerstand möglich. Füsse und Zehen werden ausgiebig und relativ kraftvoll bewegt.

Sehnenreflexe nicht auslösbar, BDR positiv. Sensibilität nicht gestört. Intelligenz altersgemäss.

Elektromyogramm: Neurogene Atrophie ohne Zeichen akuter Denervierung (STRUPPLER).

Die paralytische Phase ist selbstverständlich bei sehr jungen Kindern und raschem Krankheitsverlauf weit besser zu beobachten. Das Leiden zeigte in diesem Falle nur eine geringe Tendenz aus der generalisierten praeparalytischen Phase in die paralytische überzugehen. Das heisst, die Befallsdichte nimmt nur unmerklich zu. Darüberhinaus tritt die fakultative adipöse Phase bereits zu einem sehr frühen Zeitpunkt auf.

Die adipöse Phase

Diese Phase ist fakultativ, wird aber bei einer grossen Anzahl von Patienten beobachtet, so dass ihre Abgrenzung berechtigt erscheint.

Die Kinder zeigen eine starke Gewichtszunahme und üppige Entwicklung des Unterhautfettgewebes, besonders am Stamm und an den Oberschenkeln.

Aber auch die Hände und Füsse ("Polsterfuss") zeigen deutliche Fettanhäufung.

Da gleichzeitig die Paralyse der Muskulatur voranschreitet, d.h. die Befallsdichte zunimmt, sich aber noch keine stärkeren Kontrakturen entwickelt haben, fällt die enorme Haltlosigkeit auf. Die Kinder bieten das Bild einer vielfach beweglichen "Gummipuppe". Die Wirbelsäule biegt sich weit durch, die Gelenke sind überstreckbar, die Beine lassen sich mit Leichtigkeit an den Oberkörper heranklappen.

Mit dem eigentlichen Ablauf des Leidens hat diese Adipositas wohl nichts zu tun. Warum es aber bei einigen Kindern dazu kommt, während andere diese Phase nicht durchmachen, ist ungeklärt.

Gisela W.

+ 12.5.51

1523/53

Erstes Kind gesunder Eltern. Keine Konsanguinität. Das zweite Kind verstarb mit 10 Monaten an der gleichen Erkrankung. Das dritte Kind erlag im Alter von drei Wochen einer Pneumonie.

Schwangerschaft und Geburt komplikationslos. Normale Entwicklung bis zum 10. Lebensmonat, als auffiel, dass das Kind weder sitzen noch stehen wollte. Die allgemeine Schwäche nahm zu und besserte sich auch nicht auf eine antirachitische Therapie. Klinik-einweisung im Alter von 2 2/12 Jahren: Status: Altersgemäss entwickelte, etwas pastöses Kind, das auch mit Unterstützung weder Gehen noch Stehen kann. Generalisierte Hypotonie. Hyperflexibilität der Gelenke. Sitzkyphose, Schultersteigen, Taschenmesserphänomen. Feinschlägiger Tremor der Finger. Fibrilläre Zuckungen am Daumen. Beinreflexe erloschen. Armreflexe abgeschwächt. Keine sichtbaren Atrophien. Die Muskeln sind nicht mit Sicherheit vom Unterhautfettgewebe abgrenzbar.

Sabin-Feldmann Titter 1:4 Liquor: o.B.

Elektr. Erregbarkeit: Die Muskulatur ist direkt und indirekt erregbar. Keine EaR.

Das Leiden ist in der Zwischenzeit sehr langsam vorangeschritten. Die Bewegungsfähigkeit der Beine ist schlechter geworden. Bei sonst gutem Allgemeinbefinden hat das Kind etwa seit dem dritten Lebensjahr stark an Gewicht zugenommen.

Nachuntersuchung 31.5.57 im Alter von 6 Jahren

Stark adipöses Kind, das völlig schlaff auf der Unterlage liegt und sich nur wenig bewegt. Üppiges, im Bereich des Gesässes und der Oberschenkel derb-teigiges Unterhautfettgewebe. Allgemeine Hypotonie stärksten Grades. Das Kind bietet das Bild einer vielfach beweglichen "Gummipuppe". Die Beine lassen sich ohne weiteres an den Oberkörper heranklappen. Alle Gelenke sind überstreckbar. Starke Sitzkyphose und angedeutete linkskonvexe Skoliose (der rechte Rippenrand sitzt dem Darmbeinkamm auf) die aber völlig ausgleichbar ist. Schultersteigen, Kopffallphänomen, Taschenmesserphänomen. In den Kniegelenken macht sich eine geringe Beugekontraktur bemerkbar. Bauchdecken schlaff. Atrophien sind nicht sichtbar. Unter dem dicken Fettpolster lassen sich die einzelnen Muskelgruppen nur am Schultergürtel als dünne Platten tasten. Das Gesicht ist voll, die Muskulatur kräftig innerviert. Der Kopf kann weder in

in Bauch- noch in Rückenlage gehoben oder gehalten werden. Alle Bewegungen des Kopfes der nur mit Mühe ausbalanciert werden kann, sind kraftlos. Völlige Kopfwendungen sind nur mit Hilfe einer Körperdrehung möglich. Bewegungen im Schultergürtel sind angedeutet, können jedoch durch den geringsten Widerstand unterdrückt werden. Heben der Arme nur bis zur Horizontalen möglich. Die Muskeln der Arme sind nicht abgrenzbar. Thenar und Antithenar deutlich atrophisch. Bewegungen kraftlos. Freies Sitzen und selbständiges Aufstehen ist nicht möglich. In den Hüften bestehen ganz geringe Bewegungsreste. Auf Schmerzreiz werden die Beine sehr langsam und nur ein wenig angezogen. Strecken der Beine selbst gegen leichten Widerstand unmöglich.

Adduktoren schlaff und hypoton. Passive Bewegungen in der Hüfte unbehindert. Im Kniegelenk sind geringe Bewegungsreste erhalten. Die passive Streckung wird bei 170° durch eine beginnende Beugekontraktur behindert. Die Waden zeigen ein gutes Relief. Die Füße werden ausgiebig bewegt. Deutliches Fettpolster auf dem Fussrücken. Keine Kontrakturen oder Deformierungen.

Alle Sehnenreflexe erloschen. Keine Py-Zeichen. Sensibilität nicht gestört.

Elektromyogramm: Mm. quadriceps und tib. ant.: Gelichtetes Interbild mit langdauernden Aktionspotentialen. Kein Fibrillieren, kein Faszikulieren.

Neurogene Atrophie ohne Zeichen derzeit bestehender Denervierungsvorgänge (STRUPPLER).

Die kachektische Phase

Gegen Ende der dritten, oder bei ihrem Fehlen, gegen Ende der zweiten Phase treten die ersten Kontrakturen auf. Sie verstärken sich mit zunehmender Abmagerung in der vierten Phase. Der Beginn der Abmagerung lässt sich nicht mit Sicherheit lokalisieren. Wird die dritte Phase übersprungen, so wird sie in den von den Atrophien zuerst betroffenen Gebieten, Beckengürtel und Oberschenkel sichtbar werden. Die adipösen Kinder magern an den Oberschenkeln, am Schultergürtel bis hinunter auf den Thorax, an den Oberarmen, Unterschenkeln, Händen und Füßen ab. Die Adipositas des Bauches und Beckengürtels hält sich mitunter länger. Spätestens mit Beginn der Abmagerung kommt es zur Ausbildung von Kontrakturen. Es sind fast ausschliesslich Beugekontrakturen. Die Füße

werden in Spitzfussstellung gezogen. Beugekontrakturen in den Kniegelenken gehören zu den häufigsten, es folgen Ellenbogen-, Hüft- und Handgelenkskontrakturen. Im Gegensatz hierzu scheinen die Schulter- und insbesondere die Fingergelenke bis in die letzte Phase eine Hyperflexibilität zu bewahren.

Bedingt durch ständiges Liegen oder Sitzen und die Schlaffheit der Muskulatur, kommt es zu Skelettdeformierungen mannigfacher Art: Skoliosen der Wirbelsäule, Thoraxdeformierungen mit Rippenbuckel, zumeist dorsal, Auswölbung über der Leber "Leberbuckel", Trichterbrust, Auskrepmpelung der unteren Apertur, Glockenthorax. Deformierungen der Schulterblätter. Hüftgelenksluxationen können eine weitere Folge sein. Die anfangs noch ausgleichbaren Kontrakturen verstärken sich in sehr verschiedenen langer Zeit und führen letztlich in die fünfte Phase, die allerdings nur in den seltensten Fällen erreicht wird.

Georg K.

+ 26. 11. 28

1145/32

Siebentes von acht Kindern gesunder Eltern, in deren Familie keine Konsanguinität und keine ähnlichen Fälle bekannt sind.

Der nach normaler Schwangerschaft komplikationslos geborene Bub entwickelte sich normal und lernte termingerecht stehen. Zum Gehen kam er nie. Kraft und Ausgiebigkeit der Bewegungen nahm im Laufe des zweiten Lebensjahres auffällig ab.

Klinikaufnahme mit 4 Jahren: Bub in ausgezeichnetem Ernährungszustand, sitzt mit aufgestützten Händen im Bett, die Beine liegen schlaff auf der Unterlage und können nur mit Hilfe der Arme gehoben werden. Allgemeine Hypotonie. Starke Sitzkyphose. X-Beine, Knicksenkfüsse. Sichtbare Atrophien an den Oberschenkeln, im Schultergürtelbereich und an den Oberarmen. Die Unterschenkel zeigen ein gutes Muskelrelief. Sehnenreflexe erloschen. Elektr. Erregbarkeit leicht herabgesetzt. Auf Glykokollgabe kein Kreatininanstieg.

Das Leiden hat sich im Laufe der Jahre sehr langsam verschlechtert. Gehen hat der Patient nie gelernt, auch stehen konnte er bald nicht mehr. Die Atrophien haben weiterhin zugenommen, es sind Kontrakturen und Skelettdeformierungen aufgetreten. Gewisse Bewegungsreste sind in den Armen erhalten geblieben. Der Patient hat Volks-

schulunterricht genossen und nimmt lebhaften Anteil an allen Dingen. (Politik, Fernsehen).

Nachuntersuchung 23.8.57 im Alter von 29 Jahren

Der Patient liegt völlig schlaff und hilflos auf der Unterlage. Sitzen ist nur in völlig fixierter Lage möglich. Der normal konfigurierte Kopf kontrastiert in auffälliger Weise zu dem plumpem, verformten Körper und den mageren Extremitäten. Die Haut der Extremitäten ist straff und zeigt guten Turgor. Am Stamm ist sie in breiten Falten abhebbar. Im Beckenbereich deutliche Striae. Das Unterhautfettgewebe ist am Bauch sehr stark entwickelt, fehlt dagegen fast völlig in der Gegend des Beckengürtels, des Schultergürtels und der Extremitäten. Das Gesicht ist frisch und voll, die Muskeln hier sehr gut entwickelt und innerviert. Der Kopf kann im Sitzen ausbalanciert aber nicht gehalten oder gehoben werden. Die Muskeln des Halses sind schwammig und kraftlos. Leichte Struma. Die Wirbelsäule zeigt eine rechtskonvexe, nicht ausgleichbare Skoliose der Brustwirbelsäule mit lumbaler Gegenkrümmung und Beckenschiefstand. Der Thorax ist deformiert: Trichterbrust, Leberbuckel, Flankeneinziehung links, aufgeworfene untere Apertur. Die Muskulatur des Schultergürtels ist extrem atrophisch. Es sind keine Bewegungsreste erhalten. Die starke Atrophie der Arme lässt sie gegen den plumpen Rumpf ausgesprochen grazil erscheinen. Die Hände sind klein und schlank. Die kleinen Handmuskeln sind stark atrophisch. Geringe Bewegungsreste sind rechts erhalten. Ruhestellung: Fallhandstellung; Beugung im Ellenbogengelenk. Fingergelenke überstreckbar. Leichte Beugekontraktur im Ellenbogengelenk. Bei aufgestützten Ellenbogen können die Hände zum Essen und Rasieren an den Kopf gebracht werden. Das subkutane Fettgewebe des Rückens ist stark entwickelt. Die Muskeln sind nicht zu tasten. Aktive Bewegungen sind nicht möglich. Sitzen nur in fixierter Stellung.

Im Becken- und Hüftbereich hochgradiger Schwund des Unterhautfettgewebes und extreme Muskelatrophie. Os sacrum und tuber ossis ischii treten deutlich hervor. Das rechte Bein liegt in Aussenrotation, das linke in Innenrotation. Aktive Bewegungen in der Hüfte sind nicht möglich. Die passive Abduktion ist behindert, alle anderen Bewegungen sind frei. Die wie "ausgedörrt" anmutenden Beine

kontrastieren zu dem plumpen Körper. Es besteht eine extreme Atrophie der Muskulatur bei strafferer Haut und kernigem Unterhautfettgewebe. Mm. quadriceps kaum zu tasten. Beuger deutlicher abgrenzbar. Bewegungsreste der Beugung vorhanden. Isolierte Bewegungen sind nicht möglich, sie kombinieren sich sofort mit Bewegungen im Knie- und Fussgelenk. Geringe Beugekontraktur im Kniegelenk. Die Füße und die Unterschenkel im unteren Drittel sind livide verfärbt. Rechter Fuss in varus- linker Fuss in valgus-Stellung. Heben und Senken des Fusses ist aktiv möglich. Die Sensibilität ist ungestört. Die Genitalien sind normal entwickelt. Alle sekundären Geschlechtsmerkmale sind erhalten.

Reflexe nicht auslösbar. Keine Py-Zeichen.

Elektromyogramm: Oberschenkelstrecker und -beuger, M. tib. ant.: Kein Fibrillieren. Faszikulieren fraglich, da es nicht sicher erscheint, ob der Patient völlig entspannen kann. Bei Innervation schnelle Entladungsfrequenz der Potentiale. Gelichtetes Interferenzbild zugunsten langdauernder Potentiale. Deutliche Synchronisation.

Neurogene Atrophie, wahrscheinlich im Ruhestadium. (STRUPPLER)

Josef K.

+ 6. 4. 55

924/56

Erstes Kind. Zwei Aborte. Jüngeres Geschwister gesund. Epileptiforme Anfälle der Mutter die kurz vor der Schwangerschaft auftraten. zwangen zur Schnittentbindung vier Wochen vor Termin. Bei Geburt Klumpfüsse. Hielt den Kopf mit drei Monaten. Klinikeinweisung mit 1 1/2 Jahren da der Bub weder sitzen noch stehen lernt. Status: Gut genährtes Kleinkind, liegt schlaff auf der Unterlage. Kann die Arme an den Mund führen. Allgemeine Hypotonie. Leichter Rippenbuckel parasternal re. Fibrilläre Zuckungen am Daumen. Strabismus conv. Beine nicht bewegt. Keine Verkrümmung der Wirbelsäule.

Das Leiden hat sich in Zwischenzeit deutlich verschlechtert und insbesondere die Arme weiter in Mitleidenschaft gezogen.

Nachuntersuchung 1. 7. 57 im Alter von 2 Jahren

Magerer Bub der die Beine überhaupt nicht, die Arme nur im Ellenbogen und Handgelenk bewegen kann. Der abgemagerte Körper kon-

trastiert auffällig zu dem vollen Gesicht mit den lebhaften Augen. Er liegt in Rückenlage, die Oberarme an den Leib gezogen, die Unterarme angewinkelt, auf den Thorax gelegt. Das linke Bein ist innen- das rechte Bein aussenrotiert.

Oberflächliche Atmung. Schlechter Hautturgor, Schwund des Unterhautfettgewebes. Das Gesicht ist voll, die Muskulatur gut entwickelt. Der Kopf kann nicht gehalten oder gehoben werden. Es besteht eine leichte, fast noch ausgleichbare rechtskonvexe Skoliose. Sitzen in äusserst labiler Stellung nur für wenige Momente möglich. Die Muskulatur des Rumpfes und der Extremitäten ist deutlich atrophisch und an den Beinen kaum zu tasten. Allgemeine Hypotonie. Bewegungsreste im Ellenbogen- und Handgelenk. Grazile Hände. Gelenke der Finger überstreckbar. Leichte Beugekontraktur im Kniegelenk. Deformierung des Thorax parasternal re. mit Leberbuckel. Linker Fuss in equino-varus, rechter Fuss in equino-valgus Stellung durch Kontrakturen fixiert. Ausgiebige Zehenbewegungen.

Sensibilität intakt. Sehnenreflexe nicht auslösbar. BDR schwach. Elektromyogramm: Mm. quadriceps, tibialis ant., gastrocnemius, kleine Fussmuskeln: Stark gelichtetes Interferenzbild mit langdauernden Aktionspotentialen. Kein Fibrillieren, kein Faszikulieren.

Neurogene Atrophie ohne Zeichen eines akuten Denervierungsprozesses.

Mm. biceps des Armes: Reichlich Fibrillieren und Faszikulieren. Gelichtetes Interferenzbild mit langdauernden Aktionspotentialen. Neurogene Atrophie mit Zeichen eines akuten Denervierungsprozesses. (STRUPPLER)

Elektrische Erregbarkeit: Ober- und Unterschenkel, kleine Fussmuskeln: Hochgradige quantitative Herabsetzung. Deutliche Verlangsamung des Zuckungsablaufes. Partielle EaR.

Ober- und Unterarm: Hochgradige quantitative Herabsetzung ohne qualitative Änderung des Zuckungsablaufes. (STRUPPLER)

EEG: Durch technische Mängel beeinträchtigt. Soweit beurteilbar unauffällig.

Vier weitere Patienten im Alter von 8 bis 14 Jahren wiesen alle Symptome der vierten Phase auf. Sie sind aus Platzgründen nicht aufgeführt.

Die arthrogrypotische Phase

Die Kontrakturen und Skelettdeformierungen zwingen den hilflosen Körper in groteske Stellungen. Alle Gelenke mit Ausnahme der Finger-Schulter- und Zehengelenke sind betroffen. Es kommt zu Versteifungen in Flexions- mitunter auch in Extensionsstellungen. Bewegungen sind, wenn überhaupt noch, nur in geringer Exkursionsbreite möglich. Auch in der Hängelage sind die Kontrakturen nicht mehr ausgleichbar. Im Gegensatz zu der in der zweiten und dritten Phase deutlichen Haltlosigkeit, ist in dieser Phase eine hochgradige Versteifung eingetreten. Die Patienten gleichen einer unbeweglichen "Holzpuppe". Die Abmagerung schreitet weiter voran.

Ignaz St.

+ 9. 4. 40

1670/42

Viertes von fünf Kindern gesunder Eltern. In der Familie ist keine Konsanguinität und kein ähnlicher Fall bekannt.

Sturz der Mutter während der Schwangerschaft. Geburt komplikationslos. Beide Füße standen bei Geburt in Spitzfussstellung und die Arme, am Leib angewinkelt, wurden kaum bewegt. Das schwächliche Kind erholte sich nicht, habe aber mit 1 1/2 Jahren sitzen gelernt. Klinikeinweisung mit 2 7/12 Jahren, da der Bub weder gehen noch stehen lernte.

Status: Magerer Bub mit plumpem Kopf, der frei sitzen, den Kopf aber nur schwer halten kann. Thorax flach mit Flankeneinziehungen. Schultersteigen, Kopffallphänomen. Beine in Aussenrotation, Streckung im Knie nur bis 160° möglich. Hüftgelenkskontraktur re.. Füße in Spitzfussstellung. Untere Extremitäten kaum bewegt. Arme bewegt, doch meist im Ellenbogengelenk gebeugt gehalten.

El. Erregbarkeit: Allgemeine quantitative Herabsetzung.

galvanisch: Muskeln der unteren Extremitäten nicht erregbar, Erregbarkeit an den Armen herabgesetzt, im Gesicht erhalten.

Mit 6 Jahren: Zunahme der Kontrakturen an den unteren Extremitäten. Kaum noch aktive Bewegungen. Die Arme hängen schlaff

herab und sind völlig hypoton. Es können noch alle Bewegungen ausgeführt werden, aber die grobe Kraft ist stark reduziert. Sichtbare Atrophien.

Im weiteren Verlauf hat sich das Leiden langsam aber stetig verschlechtert. Die Kontrakturen und Deformierungen haben zugenommen. Der Bub ist immer geistig rege gewesen, hat aber nur geringe Schulbildung genossen. Interkurrierende Pneumonien wurden immer gut überstanden.

Nachuntersuchung 27.5.57 im Alter von 17 Jahren

Sehr schlechter Allgemeinzustand. Durch die sitzende Stellung und Fixation durch Kontrakturen und Skelettdeformierungen ist es zu einer grotesken Haltungsanomalie gekommen. Bei extremer Beugung im Hüftgelenk ruht der Thorax auf den Oberschenkeln, die Ellenbogen stützen sich auf die angewinkelten Unterschenkel. Um eine einigermaßen aufrechte Haltung zu erzielen, ist die gesamte Wirbelsäule konkav ausgebogen, der Kopf leicht dorsalflektiert und in dieser Stellung fixiert. In der Hängelage sind die Kontrakturen und Deformierungen nicht mehr auszugleichen. Der Bub bietet das Bild einer steifen "Holzpuppe".

Das Gesicht ist voll, die Muskulatur kräftig und gut innerviert. Die Haare sind struppig, die Zähne zum Teil völlig abgeschliffen. Der Kopf ist dorsalflektiert und fixiert. Passive Beugung ist nur bis zur Senkrechten möglich. Alle Bewegungen sind eingeschränkt. Aktive Kopfbewegungen können nicht ausgeführt werden. Die Wirbelsäule ist konkav nach hinten ausgebogen und zeigt eine leichte, nicht korrigierbare linkskonvexe Skoliose. Scharfkantiger Rippenbuckel li. dorsal. Flankeneinziehung li. Linkes Schulterblatt klein und deformiert, Rippen steil gestellt.

Soweit es sich bei den bestehenden Kontrakturen beurteilen lässt, besteht eine allgemeine Hypotonie. Die Muskulatur ist extrem atrophisch und kaum zu tasten. Heben der Arme gelingt nur bis in Höhe des Beckenkammes. Bei aufgestützten Ellenbogen können die Hände an den Mund geführt werden. Der M. biceps ist bis zu seinem Ansatz als derber, bleistiftdicker Strang tastbar. Exkursionen im Ellenbogengelenk sind nur im Bereich zwischen 45 und 110° möglich. Die rechte Hand ist um 90° volarflektiert und fixiert. Die linke

Hand um 70° dorsalflektiert und fixiert. Die Finger sind in allen Gelenken beweglich und in den Mittel- und Endgelenken überstreckbar. Die Kraft der graziilen Hände ist gering. Kleine Gegenstände können eben noch gehalten werden. Im Bereich des Gesässes lässt das kräftig entwickelte, derbe Unterhautfettgewebe die Beurteilung der Muskulatur nicht zu. Das rechte Bein liegt in Aussehen-, das linke Bein in Innenrotation. Aktive Beinbewegungen sind nicht möglich. Die Oberschenkel können an den Leib herangebracht werden, aber nur bis zum rechten Winkel gestreckt werden! Starker Adduktorensasmus bds. Rotation unbehindert. Aktive Bewegungen in den Beinen sind nicht möglich. Im Kniegelenk ist eine passive Bewegung nur zwischen 90 und 160° möglich. Die Füße liegen in nicht ausgleichbarer Spitzfussstellung von 150°.

Sensibilität ungestört. Keine trophischen Störungen. Die Genitalien sind etwa altersgemäss entwickelt. Sekundäre Geschlechtsmerkmale fehlen. Die Intelligenz ist schwer zu beurteilen, da der Bub nie eine ausreichende Schulbildung genossen hat.

Elektromyogramm: Stark gelichtetes Interferenzmuster mit langdauernden Aktionspotentialen. Kein Fibrillieren oder Faszikulieren. Kein Beweis für Inaktivitätsatrophie.

Neurogene Atrophie ohne Zeichen eines derzeit akuten Denervierungsprozesses. (STRUPPLER)

Zwischen den einzelnen Phasen bestehen fließende Übergänge. Ein rapider Verlauf kann das kontinuierliche Weiterschreiten völlig überdecken. Das ist umso eher der Fall, je früher das Leiden einsetzt. Kongenitale Fälle befinden sich zumeist schon in der zweiten, wenn nicht gar in der vierten Phase der Krankheit.

In jeder dieser Phasen kann das Leiden stationär bleiben. Gewissheit darüber verschafft das Elektromyogramm, in dem sich durch Fehlen von Spontanaktivität (Fibrillieren und Faszikulieren) anzeigt, dass zum Zeitpunkt der Untersuchung kein akut denervierender Prozess vor sich geht. (STRUPPLER)

Ein Schema für die Geschwindigkeit, mit der die einzelnen Phasen ablaufen, und für die Dauer eines Ruhestadiums, lässt sich nicht aufstellen. Das Leiden ist ausgezeichnet durch eine stete Progression die durch mehr oder minder lang anhaltende Remissionen unterbrochen sein kann. Gün-

stigenfalls kann der Prozess in der praeparalytischen Phase stehen bleiben, das einzige Symptom also eine Schwäche und Hypotonie der Muskulatur sein. Andererseits macht er oft erst Halt, wenn alle Ganglienzellen der betroffenen Gebiete ausgebrannt sind und bildet bei sehr rascher Ausbreitung schon bei Geburt manifeste Symptome der Endphasen heraus.

Wir kennen ein Krankheitsbild, das sich schon bei Geburt mit multiplen Kontrakturen, deutlichen Atrophien und allgemeiner Hypotonie manifestiert - die arthrogryposis multiplex congenita - bei der die meisten Autoren die Ursache in degenerativen Veränderungen der Vorderhornzellen und eine Fixation der Lage in utero annehmen. Vielleicht handelt es sich bei diesem Bild um eine schon bei Geburt manifeste Endphase der infantilen progressiven spinalen Muskelatrophie.

Der Tod kann in jeder Phase des Leidens eintreten. Todesursache ist gewöhnlich eine sekundäre Pneumonie, bedingt durch die Bettlägerigkeit des Patienten und die Schwäche der Interkostal- und Hilfsatemmuskulatur.

ZUSAMMENFASSUNG

Auf Grund katamnestischer Erhebungen und Nachuntersuchungen bei 44 Patienten mit infantiler progressiver spinaler Muskelatrophie Typ WERDNIG-HOFFMANN und deren kongenitalen Form, der Myatonia congenita OPPENHEIM, ergaben sich sehr verschiedene Zustandbilder bei gleichartigem Verlauf. Sie haben ihre Ursache im Zeitpunkt des Beginns der Erkrankung und der Befallsdichte in den Vorderhörnern. Wobei die Geschwindigkeit der Ausbreitung des degenerativen Prozesses das klinische Bild modifiziert.

Das Leiden nimmt einen um so rascheren Verlauf, je früher es auftritt. Im Gegensatz zu der von OPPENHEIM aufgestellten Behauptung hat die Myatonia cong. als die angeborene Form der infantilen progressiven spinalen Muskelatrophie nach unseren Erhebungen die schlechteste Prognose.

Nach eigenen Beobachtungen, in denen auch über den mit 30 Jahren bisher ältesten, lebenden, von der Krankheit befallenen Patienten berichtet wird, und nach den Beschreibungen aus der Literatur, werden bei der infantilen progressiven spinalen Muskelatrophie fünf klinische Phasen unterschieden. Diese können gleitend ineinander übergehen. Der degenerative Vorgang, welcher der Krankheit zu Grunde liegt, kann für kürzere oder längere Zeit, unter Umständen für immer sistieren. Dieser Stillstand ist auch im Elektromyogramm zu erkennen: Es fehlen dann die Zeichen des akuten denervierenden Prozesses, das Fibrillieren und Faszikulieren.

Es ist mir eine angenehme Pflicht, Herrn Dozenten Dr. H. D. PACHE für die Überlassung des Themas, für Rat und Unterstützung aufrichtigen Dank zu sagen.

Herrn Dozenten Dr. A. STRUPPLER danke ich für die Anfertigung der Elektromyogramme und die freundliche Hilfe.

LITERATURVERZEICHNIS

- Arey, J. und Baird, W. Am. Journ. Dis. Child. 86, 1953, 619
- Beyer, P. und Vogel, M. Ref. Zbl. f. d. ges. N. u. P. 134, 1956, 274
- Bielschowsky, M. J. f. Psych. u. N. 38, 1929, 199
- Bodechtel, G. Diff. Diagn. neurol. Krkht. Thieme 1957
- Brandt, S. Ejnar Munksgaard, Kopenhagen 1950
- Buchthal, F. Dt. Ztschr. f. Nhkde. 173, 1955, 448
- Catel, W. Monatsschr. f. Kdhkde. 43, 1929, 91
- Cuypers, J. u. Volland, F. Zbl. f. Kdhkde. 67, 1949, 36
- Eger, W. u. Ohr, A. Arch. f. Kdhkde. 127, 1942, 1
- Friedrich, O. in Scholz, Hdb. d. Pathol. 1957, 995
- Hoffmann, J. Dt. Ztschr. f. Nhkde. 3, 1893, 427
Dt. Ztschr. f. Nhkde. 10, 1897, 292
Dt. Ztschr. f. Nhkde. 18, 1900, 217
- Jacobi, W. Dt. Ztschr. f. Nhkde. 71, 1921, 67
- Krabbe, K. Ref. Neurol. Zbl. 35, 1916, 1009
Ref. Neurol. Zbl. 40, 1921, 327
- Marburg, O. Jhbch. f. Kdhkde. 75, 1912, 371
in Bumke-Förster, Hdb. d. Neurol. 1936
- Menges, O. Dt. Ztschr. f. Nhkde. 131, 1931, 240
- Oehme, J. Inaug. Diss. Leipzig 1942
- Oppenheim, H. Mschr. f. P. u. N. 8, 1900, 132
Berl. klin. Wschr. 41, 1904, 255
Berl. klin. Wschr. 49, 1912, 2435
Lehrbuch d. Nervenkrkh. 1913 und 1923
- Radermecker, J. Revue neurol. 84, 1951, 14
Acta N. et P. Belgica 2, 1954, 128
- Rosenberg, L. Dt. Ztschr. f. Nhkde. 31, 1906, 130

- Rosenberg, S. Ref. Zbl. f. Kdhkde. 54, 1955, 33
- Rodier, P. Ref. Zbl. f. Kdhkde. 50, 1954, 26
- Rothmann, M. Mschr. f. P. u. N. 25, 1909, Erg. Heft, 161
- Shy, M. und Magee, K. Brain 79, IV, 1956
- Slauck, A. Ztschr. f. d. ges. N. u. P. 80, 1923, 363
Dt. Ztschr. f. Nhkde. 67, 1920, 1
- Struppler, A. in Bodechtel, Diff. Diagn. Neur. Krkh.
Thieme 1957
- Schick, B. Mschr. f. Kdhkde. 10, 1911, 42
Ref. Jhb. f. Kdhkde. 26, 1912, 242
- Schippers, J. Ref. Jhb. f. Kdhkde. 24, 1911, 137
- Schippers, G. Mschr. f. Kdhkde 10, 1911, 48
- Schmid, P. Ch. erscheint in Ztschr. f. Kdhkde.
- Thieffry, S. et all. Revue neurol. 93, 1955, 621
- Tourezky, M. Ref. Zbl. f. d. ges. N. u. P. 86, 1937, 153
- Verger, P. Pediatrie, 40, 1951, 367
- Werdnig, G. Arch. f. P. u. N. 22, 1891, 437
Arch. f. P. u. N. 26, 1894, 706
- Wohlfahrt, G. Dt. Ztschr. f. Nhkde. 173, 1955, 426
- Zellweger, H. Acta Helv. Ped. 1, 1945/46, 495
Pediatrics 15, 1955, 715
Dt. med. Wschr. 81, 1956, 715
Encycl. Med.-Chirurg. Paris, Pediatrie
1, 1956, p. 4100

LEBENS LAUF

Am 23. März 1929 wurde ich als Sohn des techn. Leiters an der medizinischen Akademie Heinrich Zeidler und seiner Gattin Johanna geb. Kleist zu Danzig geboren. Nach Besuch der Volksschule trat ich in das Realgymnasium St. Johann ein. Die Schulzeit wurde durch die Einberufung als Fronthelfer im Jahre 1944 vorübergehend beendet. 1949 konnte ich das Abitur an der Oberrealschule Oberstdorf ablegen. 1952 erfolgte die Einschreibung an der medizinischen Fakultät der Universität München. Im Frühjahr 1955 bestand ich das Physikum und studierte anschliessend ein Jahr als deutscher Austauschstudent an der amerikanischen Universität in Beirut/Libanon. Im Mai 1958 habe ich das medizinische Studium mit dem Staatsexamen abgeschlossen.

